

<https://helda.helsinki.fi>

Genomitiedon arkaluonteisuus on tiukassa elävä myytti

Palotie, Aarno

2018

Palotie , A , Kaunisto , M , Kääriäinen , H , Perola , M , Pitkänen , K , Ripatti , S , Soini , S & Widén , E 2018 , ' Genomitiedon arkaluonteisuus on tiukassa elävä myytti ' , Suomen lääkärilehti , Vuosikerta. 73 , Nro 15 , Sivut 916-917 . <
<http://www.laakarilehti.fi/pdf/2018/SLL152018-916.pdf> >

<http://hdl.handle.net/10138/301358>

publishedVersion

Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.

This is an electronic reprint of the original article.

This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.

Please cite the original version.

AARNO PALOTIE

LKT, professori
Suomen molekyyli lääketieteen
instituutti FIMM, HiLife,
Helsingin yliopisto
The Broad Institute of MIT and
Harvard
Massachusetts General Hospital

MARI KAUNISTO

FT, vanhempi tutkija,
FinnGen-tutkimuksen
viestintäjohtaja
Suomen molekyyli lääketieteen
instituutti FIMM, HiLife,
Helsingin yliopisto

HELENA KÄÄRIÄINEN

LKT, tutkimusprofessori
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

MARKUS PEROLA

LT, terveydenhuollon
erikoislääkäri, tutkimusprofessori
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

KIMMO PITKÄNEN

FT
johtaja
Helsingin Biopankki
HUS

SAMULI RIPATTI

FT, professori
lääketieteellinen tiedekunta,
Helsingin yliopisto
Suomen molekyyli lääketieteen
instituutti FIMM, HiLife,
Helsingin yliopisto
The Broad Institute of MIT and
Harvard

SIRPA SOINI

VT, johtaja
THL Biopankki

ELISABETH WIDÉN

LT, ryhmänjohtaja
Suomen molekyyli lääketieteen
instituutti FIMM, HiLife,
Helsingin yliopisto

Genomitiedon arkaluonteisuus on tiukassa elävä myytti

Aikuisen henkilön geeni- ja genomitieto ei sellaisenaan ole kovinkaan arkaluonteista. Pelkän tietosuojan korostaminen vähentää tutkimuksen mahdollisuuksia: arvokkaatkin aineistot muuttuvat suljettuina arvottomiksi.

Suurten tietomassojen analysoiminen, uudet tutkimushankkeet ja myös säädösympäristön kehittyminen ovat virittäneet keskustelua tutkimuksen etiikasta, vaaroista ja henkilötietojen joutumisesta vääriin käsiin.

Keskustelu on arvokasta, vaikka sitä usein värittää yksittäisen katsantokannan korostuminen. Puutteellinen tietämys biologisista lainalaisuuksista ja lääketieteen todellisuudesta korostuu usein eettisessä ja säädösympäristö-keskustelussa, kun taas toisaalta meillä lääkäreillä ja tutkijoilla saattaa olla pinnallinen käsitys säädösympäristön monisäikeisyydestä.

Kliinisten päätösten ytimessä on riski-hyöty-suhteen arviointi: potentiaalisen hyödyn on oltava riskejä suurempi. Tällainen analyysi on julkisessa keskustelussa harvinaista. Myöskään säädösympäristö ei aina huomioi riskin kvantitatiivista luonnetta. Esimerkiksi EU-säädökset luokittelevat kategorisesti arkaluon-

teiseksi henkilötiedoksi hyvin erilaisia asioita, ohittaen näin reaali maailman riskinarvioinnin periaatteen. Esimerkkinä tästä on geeni- ja genomitieto.

Osittain historiallisten, mutta ehkä kuitenkin enemmän psykologisten syiden vuoksi geeni- ja genomitieto on saanut erityisaseman arkaluonteisten tietojen ryhmässä. Genomitieto on suorastaan mystifioitu peruuttamattomasti kohtaloa ohjaavaksi voimaksi.

Tutkimustiedon lisääntyminen on yhä selvemmin osoittanut, että aikuisen genomitiedosta todella harvoin löytyy mitään erityisen dramaattista. Poikkeuksena ovat harvinaiset suvittain esiintyvät, aikuisella iällä ilmenevät vahvasti perinnölliset sairaudet. Yleensä tällainen suvittain esiintyvän taudin riski on jo tiedossa, koska sukulaisia on sairastunut.

Sen sijaan muu terveystieto, joka geenitietoon usein tutkimuksessa yhdistetään, saattaa



Fotolia

SIDONNAISUUDET

Aarno Palotie: Business Finlandin (aiemmin TEKES) ja seitsemän lääkeyrityksen rahoittaman FinnGen-projektin tieteellinen johtaja. Luentopalkkiot (Orion, MSD, Pfizer, Koulab Oy), muut yhteydet (Pfizer Genetics Scientific Advisory Panel, jäsen).

Mari Kaunisto: Business Finlandin (aiemmin TEKES) ja seitsemän lääkeyrityksen rahoittaman FinnGen-projektin viestintäjohtaja. Helena Kääriäinen: Konsultointi (Blueprint Genetics), työsuhde (Docrates), luontopalkkiot (Orion). Markus Perola: Osallistuminen tutkijana Business Finlandin (aiemmin TEKES) ja seitsemän lääkeyrityksen rahoittamaan FinnGen-projektiin.

Kimmo Pitkänen: Osa työajasta kohdistetaan Business Finlandin (aiemmin TEKES) ja seitsemän lääkeyrityksen rahoittamaan FinnGen-projektiin.

Samuli Ripatti: Osallistuminen tutkijana Business Finlandin (aiemmin TEKES) ja seitsemän lääkeyrityksen rahoittamaan FinnGen-projektiin. Luentopalkkiot (Amgen).

Sirpa Soini: Ei sidonnaisuuksia. Elisabeth Widén: Luentopalkkiot (Amgen).

olla varsin arkaluonteista. Juuri siksi kliininen toiminta perustuu luottamukseen ja salassapitoon. Erilaiset terveystiedot eivät ole aivan yhteismitallisia. Rokotusohjelman noudattaminen ei varmaankaan ole kovin arkaluonteista tietoa, sen sijaan tuskin haluamme työnantajan tietävän raskaudenkeskeytyksestä tai itsemurhayrityksestä.

Vaikka genomitieto on meillä jokaisella yksilöllinen, se ei sellaisenaan ole yksilöivää. Maalikko ei erota ihmisen genomisekvenssiä hiiren genomista.

TIEDON VÄLITÖN JAKAMINEN TUO TULOKSIA

Laajasti käytettävissä olevat tietovarannot edistävät tutkimusta eniten. Genomitutkimuksen voittokulun keskeisin tekijä on ollut tiedon välitön jakaminen maailmanlaajuisen tiedeyhteisön tutkimuskäyttöön koodattuna, ilman henkilötietoja. Arvokkaatkin aineistot muuttuvat arvottomiksi, jos ne pidetään suljettuina.

Henkilösuojan tavoitteena on luonnollisesti tiedon leviämisen rajoittaminen. Vaikka säännösten lähtökohtana ei tietenkään ensisijaisesti ole tutkimuksen estäminen, niiden seurannais-

sessä pitäisi löytyä toimivia käytänteitä, joissa tavoitteet ovat tasapainossa.

Esimerkki laajasti kansainväliseen käyttöön perustetusta tietovarannosta on Englannin biopankki (UK Biobank), jossa on 500 000 henkilön perimä- ja terveystiedot. Jo lyhyen olemassaolonsa aikana se on muuttanut koko tutkimusalan käytänteitä ja mahdollistanut uuden lääketieteellisen tiedon tuottamisen aivan uudella tavalla. Esimerkki suljetusta, samankaltaisesta tietovarannosta on USA:n armeijan terveydenhuollon Million Veteran Program, jossa on 500 000 armeijan terveydenhuollon pariin kuuluvan henkilön genomi- ja terveystiedot. Toisin kuin UK Biobankin, on Million Veteran Programin merkitys ainakin toistaiseksi ollut lääketieteellisessä tutkimuksessa melko vaatimatonta, koska sen hyödyntäminen on niin rajattua.

Kärjistetysti voisi kysyä, onko sairauksien taustojen selvittäminen riittävän tärkeä päämäärä, jotta hallittu riskinotto on perusteltua?

TAVOITTEET ON SAATAVA TASAPAINOON

Ihmisoikeusjulistuksen 27. pykälä viittaa siihen, että jokaisella on oikeus osallistua tieteelliseen tutkimukseen. Toisen maailmasodan hirmuteot ovat kuitenkin värittäneet eettisen keskustelun painotusta yksilönsuojaa vahvasti korostavaksi. Yksilönsuoja ei kuitenkaan ole irrallinen ilmiö, vaan osa hyvin suunniteltua tutkimusta.

Käytännön toteutuksessa pitäisi löytyä toimivia käytänteitä, joissa nämä tavoitteet ovat tasapainossa. Nyt vireillä olevat monet säädösympäristön muutokset tähtäävät nimenomaan toimivaan tasapainoon.

Toivottavasti myös säädösten käytännön soveltaminen on tasapainoista, eikä johda eri viranomais- ja intressiryhmien tulkintaerimielisyyksiin, vaan kokonaisuuden kannalta parempiin ja ajan vaatimuksia vastaaviin käytäntöihin. ●

Onko sairauksien taustojen selvittäminen riittävän tärkeä päämäärä, jotta hallittu riskinotto on perusteltua?

vaikutukset kuitenkin hankaloittavat lääketieteellisen tutkimuksen laajamittaista, manner-tenvälistä toteuttamista.

Kun investoimme erittäin kalliisiin, suuriin tietovarantoihin, olisi lääketieteellisen tutkimuksen edun ja eettisten periaatteiden mukaisesti, että näitä tietovarantoja hyödynnettäisiin mahdollisimman laajasti. Käytännön toteutuk-

Näkökulma-palstalla julkaistavien kirjoitusten enimmäispituus on 5 000 merkkiä. Toimitus lyhentää kirjoituksia tarvittaessa. Palstalle tarkoitetut kirjoitukset lähetetään osoitteeseen laakarilehti@laakarilehti.fi